



**Erasmus MC expertisecentrum voor Ichthyosis**  
**Zorgpad voor patiënten / mensen met**  
**Ichthyosis / epidermale differentiatiestoornissen**

ORPHAnaam en ORPHACode(s):

Ichthyosis ORPHA: 79354

<b>Versie</b>	1
<b>Datum</b>	24-03-2026
<b>Auteurs</b>	Prof. Dr. S.G.M.A. Pasmans dr. H.D. de Koning dr. J. de Wit
<b>Datum revisie</b>	Maart 2031

## **Inhoudsopgave**

1. Beschrijving aandoening
2. Visuele weergave zorgpad
3. Het herkennen van de aandoening en verwijzing
4. Het stellen van de diagnose en poliklinische controles
5. (Eventuele) behandeling
6. Follow up
7. Hoofdbehandelaar en Multidisciplinair team Ichthyosis/EDD
8. Samenwerking
9. De overdracht van zorg voor kinderen naar volwassenen (Transitiezorg)
10. Bereikbaarheid
11. Bronnen

## 1. Beschrijving aandoening

Er is in 2025 een nieuwe naamgeving voorgesteld door internationale experts, waarbij de naam ichthyosis vervangen is door Epidermale Differentiatiestoornissen (in het Engels: Epidermal disorders of differentiation, EDD).

Ichthyosis/EDD is een verzamelnaam voor een groep huidaandoeningen waarbij de buitenste laag van de huid, de hoornlaag, niet goed is aangelegd, een zogenoemde verhoorningsstoornis. Het uit zich door een toenemende verdikking van de hoornlaag in de vorm van een droge, schilferende en verdikte huid. Dit belemmert de huid in het uitoefenen van haar normale functie. De naam is afgeleid van het Griekse woord 'ichthys' dat vis betekent. Dit is een verwijzing naar de schubben van de huid die op een vissenhuid lijkt.

Er bestaan tientallen verschillende varianten van ichthyosis/EDD, die onderling verschillen in overerving, in ernst en ook de aan- of afwezigheid van bijkomende verschijnselen, maar soms toch moeilijk van elkaar te onderscheiden zijn. Ichthyosis/EDD kan een aanzienlijke invloed hebben op de kwaliteit van leven. Ichthyosis/EDD is een niet-besmettelijke huidziekten die berust op een verhoorningsstoornis. De huidafwijkingen bij deze aandoeningen bestaan uit roodheid, verdikte huid door toegenomen verhoorning en ontsteking, schilfering of combinaties van deze symptomen. Dit belemmert de huid bij het uitvoeren van de normale functie. Hoewel de ernst en de aanwezigheid van bijkomende verschijnselen per vorm van ichthyosis/EDD kan verschillen hebben alle vormen van ichthyosis/EDD één ding gemeen: een zeer droge en schilferende huid die jeukklachten en een gevoel van ongemak kan geven.

Om deze klachten onder controle te houden wordt mensen met ichthyosis/EDD geadviseerd dagelijks huidzorg toe te passen. Dit vraagt om een hoge mate van zelfzorg. Het is daarom belangrijk dat mensen met ichthyosis/EDD begrijpen waarom de huid met ichthyosis/EDD extra zorg nodig heeft en wat de behandel adviezen zijn met name de smeeradvisen.

Veel voorkomende vormen van ichthyosis/EDD zijn:

- ichthyosis vulgaris/ *FLG*-nEDD
- X-gebonden (= geslachtsgebonden) recessieve ichthyosis/ *STS*-sEDD

### ***Erfelijkheid van Ichthyosis/EDD***

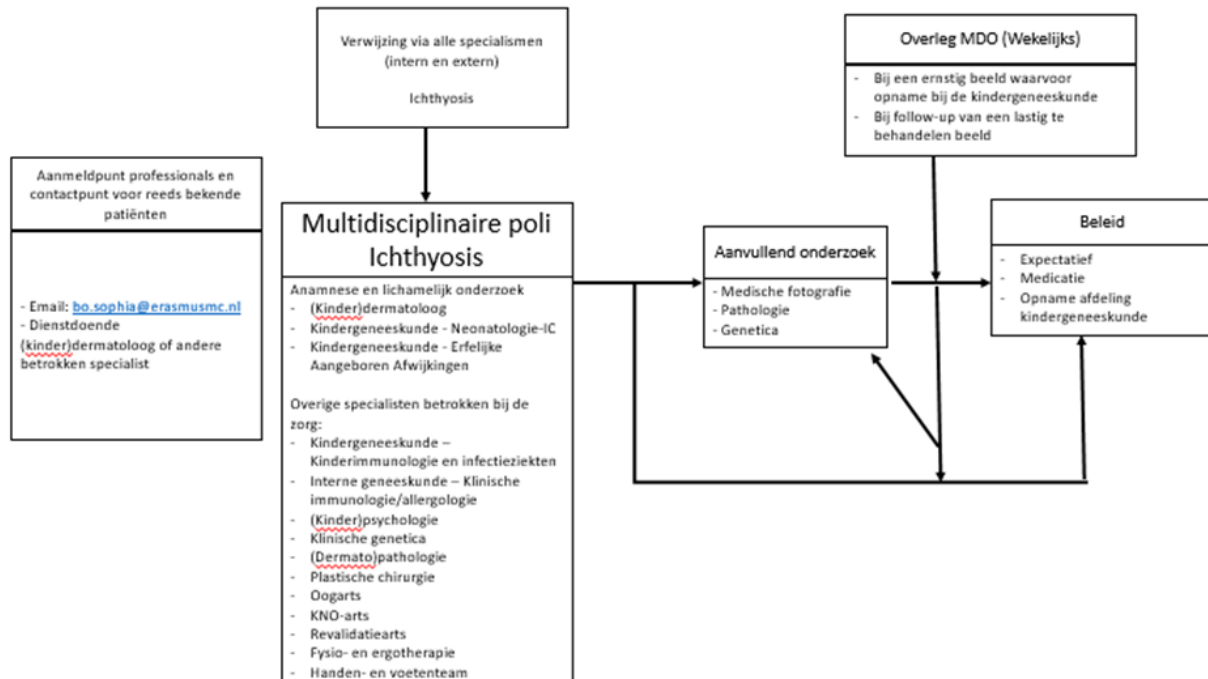
Ichthyosis/EDD is erfelijk. Er zijn veel verschillende vormen van ichthyosis/EDD en ook verschillende manieren waarop het overgedragen kan worden op kinderen. De geneticus kan u hier meer over uitleggen. Bij kinderwens adviseren we u om contact op te nemen met de klinisch geneticus. Deze kan u goede informatie geven over wat eventuele mogelijkheden zijn. Uw dermatoloog kan u naar de klinisch geneticus door verwijzen.

Zie voor meer algemene informatie over Ichthyosis/EDD en de erfelijkheid o.a.:

- <https://erfelijkheid.nl/zoeken?query=ichthyosis>

Het syndroom van Netherton (SPINK5-sEDD) is een zeer zeldzame aandoening waarvan veel kenmerken overeenkomen met die van andere ichthyosis/EDD. Zo hebben patiënten met deze aandoening vanaf de geboorte een rode schilferende huid en veel jeuk.

## 2. Visueel zorgpad



### 3. Het herkennen van de aandoening en verwijzing

U kunt ichthyosis/EDD herkennen aan:

- Soms een rode huid bij de geboorte. Dit wordt erythrodermie genoemd. Erythrodermie kan bij verschillende aandoeningen voorkomen. Als de baby bij de geboorte ook een glanzend strak vlies (collodion membraan) om de huid heeft, is de kans groot dat de baby een vorm van ichthyosis/EDD heeft.
- Droge, schilferende huid. Die kan vanaf de geboorte aanwezig zijn. Het verschilt per vorm van ichthyosis/EDD en per persoon hoe droog de huid is en hoeveel deze schilfert.
- Ruwe plekken op bijvoorbeeld handpalmen en voetzolen. Hierin kunnen (soms pijnlijke) kloven ontstaan.
- Mensen met ichthyosis/EDD ervaren verder de volgende klachten:
  - Jeuk: mensen met ichthyosis/EDD kunnen veel jeukklachten ervaren, wat hun nachtrust en concentratie kan verstoren.
  - Lichaamsgeur: ophoping van huidcellen kan bij patiënten met ichthyosis/EDD een bepaalde lichaamsgeur veroorzaken, wat soms tot schaamte leidt.
  - Vatbaar voor infecties: door de abnormale verhoorning is de huid anders opgebouwd en droger. Hierdoor heeft de huid minder weerstand tegen invloeden van buitenaf, en is daardoor vatbaarder voor infecties.
  - Oververhitting: door de andere hoornlaag en andere verhoorning kunnen mensen met ichthyosis/EDD meestal niet goed zweten met als risico dat ze oververhit raken. Dit kan tot levensbedreigende situaties leiden.
- Soms zijn er andere klachten, zoals het moeilijk kunnen bewegen van bijvoorbeeld de handen door de strakke huid.
- Ook kunnen er soms klachten zijn in andere organen dan de huid, zoals gehoorverlies of afwijkingen van de botten of ogen. Het is belangrijk dat dan gekeken wordt of het met de aandoening die de huidklachten veroorzaakt te maken heeft.

Bij deze klachten kunt u naar de huisarts gaan. De huisarts kan u verwijzen naar een dermatoloog. Als de dermatoloog vermoedt dat u een vorm van ichthyosis/EDD hebt, kunt u verwezen worden naar ons expertisecentrum voor ichthyosis/EDD.

#### 4. Het stellen van de diagnose en poliklinische controles

Bij een poliklinische afspraak wordt u of uw kind gezien door een dermatoloog of een arts in opleiding tot dermatoloog. Afhankelijk van de klachten zal de neonatoloog of de kinderarts gespecialiseerd in erfelijke aangeboren aandoeningen wel of niet de eerste keer aansluiten.

##### **Eerste consult**

Tijdens het eerste consult wordt u of uw kind volledig nagekeken en worden er vragen gesteld over de huidklachten, algemene gezondheid en ontwikkeling.

##### **Vraaggesprek**

U kunt onder andere deze **vragen** verwachten:

- Wat is hulpvraag van u of uw kind?
- En als het de hulpvraag is een behandeling te starten: wat zijn de behandeldoelen?
- Via de verwijsbrief weten we de hulpvraag van de verwijzer. Die kan soms toch (net) anders zijn dan van uw kind of u.
- Welke huidklachten heeft u of uw kind? (droogheid, schilfers, jeuk, roodheid, kloven, eelt)
- Wanneer zijn de huidklachten ontstaan?
- Was bij de geboorte de huid helemaal rood en of was er een vlies op de huid te zien bij de geboorte?
- Hoeveel jeuk of pijn heeft u of uw kind?
- Hoe vaak doucht u of gaat u in bad?
- Hoe verzorgt u de huid?
- Welke behandelingen hebt u /of heeft uw kind gehad en hielpen deze?
- Doet u of uw kind sommige dingen liever niet omdat u deze huidklachten heeft (zoals zwemmen, sporten, relatie aangaan)?
- Hoe gaat uw omgeving om met uw huidklachten?
- Komen deze huidklachten voor in de familie en zo ja bij wie?
- Zijn uw ouders bloedverwanten (neef en nicht bijvoorbeeld)?
- Heeft u of uw kind andere klachten, zoals slecht zien, gehoorproblemen, ontwikkelingsachterstand, skeletafwijkingen?

### **Lichamelijk onderzoek**

Uw kind wordt meestal voor het consult al gewogen en gemeten.

Na het gesprek gaat de dermatoloog de huid bekijken. Dan kleedt u of uw kind zich uit, meestal met aanhouden van het ondergoed. De dermatoloog bekijkt de hele huid, haren, ogen, oren, en tanden. Ook wordt de huid aangeraakt om de structuur te voelen.

Soms is het nodig om de huidafwijking van heel dichtbij te bekijken. Dit doen we met een dermatoscoop. Dit is een soort vergrootglas met een lampje die op de huid van uw kind wordt gezet. Uw kind heeft hier geen last van en voelt alleen een lichte druk op de huid.

Vaak wordt er een foto genomen van de huidafwijkingen. Op die manier kunnen we het beloop van de huidafwijkingen goed vastleggen. Deze foto wordt genomen door de (kinder)dermatoloog (in opleiding) in de spreekkamer. De arts maakt hierbij gebruik van een mobiele telefoon die de foto's direct in het medisch dossier van uw kind opslaat. De foto wordt niet (online) bewaard op de mobiele telefoon. Soms worden foto's gemaakt door de medisch fotograaf in een fotostudio.

Als u of uw kind (mogelijk) klachten heeft in andere delen van het lichaam dan alleen de huid, dan zal de dermatoloog een andere arts met kennis van aandoeningen bij kinderen vragen om dit te beoordelen. Dit kan soms bij het eerste consult, soms wordt er een aparte afspraak gemaakt. Dit kan bijvoorbeeld een kinderoogarts, kinderneuroloog, kinder-KNO-arts, of kinderarts erfelijke aangeboren aandoeningen zijn.

### **Verder onderzoek**

Soms is een of meer van de volgende onderzoeken nodig:

- Bloedafname voor een erfelijkheidstest
  - Alleen door het kijken naar de huid weten we vaak niet zeker om welke vorm van ichthyosis/EDD het gaat. Dat kan onderzocht worden door bloed af te nemen en het DNA daaruit te onderzoeken. In de meeste gevallen wordt het bloed afgenomen via een vingerprik of in de plooi van de elleboog. Wij raden aan een uur van tevoren een verdovende crème op beide elleboogplooien aan te brengen (EMLA crème die wordt afgedekt). Dit kan uw kind helpen. Bij oudere kinderen is dit niet altijd nodig.
  - Hoe bereid ik mijn kind voor op een bloedafname?

[Bereid uw kind voor op een bezoek - Erasmus MC](#)

[Jij bent de baas van jouw brein \(youtube.com\)](#)

- Huidbiopt
  - Soms is het nodig de huidafwijking verder te onderzoeken. Bijvoorbeeld als er twijfel is over de diagnose. Dan kan een huidbiopt meer informatie geven. Hierbij wordt er een stukje huid weggenomen na een plaatselijke verdoving. Vervolgens wordt het weefsel bekeken onder de microscoop door de patholoog. De uitslag duurt gemiddeld 2 weken.
    - Hoe bereid ik mijn kind voor op een huidbiopt?

[Bereid uw kind voor op een bezoek - Erasmus MC](#)

[Jij bent de baas van jouw brein \(youtube.com\)](#)

- Afname van huidschilfers
  - Heel soms is het nodig om schilfers af te nemen van de huidafwijking. Bijvoorbeeld als er wordt gedacht aan een schimmelinfectie. Hierbij zal er met lichte druk over de huid geschaafd worden. Uw kind voelt het krabben op de huid en heeft hier vrijwel geen last van. Soms ontstaat er een licht schaafwondje.
- Afname van een kweek
  - Heel soms is het nodig een bacteriekweek of een gistkweek af te nemen van de huid. Met een wattenstaafje strijken we over de huid. Uw kind heeft hier geen last van en voelt alleen een lichte druk op de huid.

De diagnose kan vaak worden gesteld met het genetisch onderzoek, waarbij de informatie over uw klachten en het lichamelijk onderzoek door de dermatoloog en eventueel andere specialisten belangrijk zijn. We kunnen helaas nog niet altijd een diagnose stellen. In de loop van de tijd komen nieuwe testen beschikbaar en dan gaan we opnieuw zoeken.

Met of zonder verklaring uit uw DNA zetten wij ons altijd volop in om uw klachten zo goed mogelijk te verlichten.

Na de diagnose komt u of uw kind regelmatig terug voor **poliklinische controles**. Tijdens deze afspraken wordt gevraagd en gekeken:

- Hoe het met uw huid gaat
- Of de behandeling goed werkt
- Of er aanpassingen nodig zijn

ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt  
[Ichthyosis]

- Of er andere klachten zijn waarvoor andere specialisten erbij betrokken moeten worden

## 5. Behandeling

### ***Algemene huidverzorging***

- Baden kan bijdragen aan het losmaken van schilfers. Hierdoor ervaren mensen met ichthyosis/EDD minder jeuk.
- Als dat als prettig wordt ervaren mag dagelijks douchen, baden en wassen, echter niet te lang, niet te warm.
- Het wassen van de huid
  - o Was de huid zorgvuldig in de plooien en tussen de tenen
  - o Was de huid alleen met water als de huid niet erg vuil is
  - o Gebruik zachte bad- of douchesponzen of een badstoffen washand om over de huid te gaan zodat de schilfers worden verwijderd. Het is niet wenselijk om de huid dagelijks te schrobben m.b.v. allerlei hulpmiddelen (borstels o.i.d.)
  - o Droog de huid niet te krachtig, maar droogdeppen (let op de ruimte tussen de tenen en in plooien, om schimmelvorming te voorkomen). In de plooien kan de huid soms makkelijker gedroogd/gedept worden met een hydrofiele luier.
  - o Indien nodig gebruik zeepvrije producten of op olie- of crèmebasis of met een lage pH. Water, zeep en shampoo drogen de huid uit.
- Sommige mensen met ichthyosis/EDD hebben baat hebben bij een behandeling waarbij zij zich insmeren met vette zalf voor de nacht, een verbandpak aantrekken of in plasticfolie inwickelen (NIET bij jonge kinderen < 6 jaar) en de volgende dag in bad gaan en scrubben met een ruwe washand

### ***Verzorging en behandeling van de huid***

#### *Zalven zonder medicijnen = basiszalven/middelen*

- Waarom is het gebruik van basiszalven van belang voor mensen met ichthyosis/EDD? De basiszalf beschermt de huid, herstelt de barrièrefunctie van de huid, vermindert de jeuk en vermindert irritatie, voorkomt mogelijk verergeringen/opvlammingen van de ichthyosis/EDD en leidt tot minder gebruik van “medicijnzalven” (zoals dermatocorticosteroïden (“hormoonzalven”) en calcineurineremmers), die de ontsteking in de huid onderdrukken.

ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt  
[Ichthyosis]

- Er bestaan verschillende basismiddelen: lotions, crèmes, zalven. Een lotion bevat het meeste water, daarna een crème en het minste een zalf. Water kan de huid uitdrogen. Mensen met ichthyosis/EDD hebben een drogere huid. Daardoor kan een lotion of crème de huid uitdrogen bij mensen met ichthyosis/EDD. Meestal wordt een zalf geadviseerd of een crème waar vaseline aan is toegevoegd bijvoorbeeld vaseline-cetomacrolcrème. Probeer een paar soorten en kijk welke basiszalf het beste werkt en het fijnste smeert. Voorbeelden van basiszalven zijn koelzalf, vaseline-paraffine, cetomacrogolzalf en vaselinecetomacrogolcrème.
- Deze basiszalven mogen meerdere malen per dag gesmeerd worden. Let wel erop dat er voldoende tijd is tussen de basiszalven en de medicijnzalven (minimaal 1 uur). De medicijnzalven dienen een uur in te trekken voordat de basismiddelen erover gesmeerd kunnen worden.
  - Gedurende de seizoenen met de verschillende weersomstandigheden in het jaar kan de droogheid van de huid wisselen. Het is goed dit te beseffen en indien gewenst hier rekening mee te houden. Bijvoorbeeld in de zomer en als het warm is en de luchtvochtigheid hoog is kan een zalf te vet zijn en tot oververhitting leiden. Het is dan raadzaam een minder vette basiszalf te gebruiken bijvoorbeeld koelzalf (zonder rozenolie) vaseline-cetomacrolcrème.
  - Therapietrouw is makkelijker vol te houden als het op vaste momenten plaatsvindt gedurende de dag en gekoppeld wordt aan bijvoorbeeld andere vaste momenten zoals tandenpoetsen.
  - Op sommige plekken van het lichaam kan het om meerdere redenen prettiger zijn om een andere zalf te smeren, bijvoorbeeld overdag in het gelaat minder vet zodat het sneller in de huid trekt. Een ander locatie zijn de lichaamsplekken oksels/liezen.
  - Onafhankelijk van de medicijnzalf moet de gehele huid elke dag minimaal eenmaal per dag met basiszalf gesmeerd worden omdat overal in de huid het aangeboren foutje in het erfelijk materiaal aanwezig is.
  - Sommige basiszalven worden vergoed als ze op recept worden voorgeschreven door uw arts. Uw arts weet welke.
  - Door toevoeging door uw voorschrijver van ureum en/of glycerine kan het vocht in de huid beter worden vasthouden en kunnen de schilfers op de huid verminderen door met vaste regelmaat te gebruiken. Deze helpen de dode huidcellen op het huidoppervlak los te maken en af te breken, wat de huid gladder en zachter maakt. Ureum kan soms wel prikken, dus smeer het eerst op een klein deel van de huid om het uit te proberen. Vooral jonge kinderen kunnen het als pijnlijk ervaren. Dit gevoel kan soms voorkomen worden of verminderd worden door na het bad/douche de huid met een hydrofiele luier te deppen en aansluitend op de nog net vochtige huid de ureumzalf aan te brengen. Helaas worden deze middelen niet vergoed.
  - In de plekken (oksels, liezen, tussen de tenen) kunnen zinkhoudende zalven (zoals zinkzalf of zinkolie; deze worden niet vergoed) gebruikt worden die de huid wat uitdrogen en daarmee

## ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt [Ichthyosis]

verweking/maceratie van de huid voorkomen en daarmee huidinfecties kunnen voorkomen. Doordat de zinkzalf veel vaseline bevat kan het een beschermende laag geven waaronder de huid makkelijker kan herstellen of minder snel beschadigd raakt. Zinkolie droogt meer in en wordt vooral gebruikt als de huid nattend/ vurig rood is. Als er zinkhoudende producten worden gebruikt deze niet met water (en zeep) verwijderen maar ruim met olie (zoals zonnebloemolie op bijvoorbeeld een zachte tissue)

- Verbandpakken Door afdekken van de huid wordt jeuk, pijn en uitdrogen van de huid verminderd. Bij ichthyosis/EDD worden verbandpakken meestal vergoed. Bespreek dit met uw behandelaar. Als alternatief kan een strakkere katoenen pyjama worden aangedaan

### *Zalven en crèmes met medicijnen*

- Dermatocorticosteroïden

Het medicijn in deze zalf of crème is corticosteroïd. Dit lijkt op het natuurlijke hormoon cortisol. Andere namen voor deze zalf zijn: hormoonzalf of corticosteroïdzalf. Corticosteroïden hebben de volgende effecten: het vermindert jeuk, het vermindert zwelling en het vermindert ontsteking in de huid. Het is veilig om te gebruiken. Daarvoor moet je de zalf op de goede manier gebruiken. De behandelaar van uw kind vertelt hoe vaak u moet smeren. U krijgt een schema voor het smeren.

Voorbeelden van corticosteroïdzalven zijn: hydrocortisonzalf, triamcinolonzalf, fluticasonzalf, mometasonzalf en betamethasonzalf.

- Calcineurineremmers: tacrolimus en pimecrolimus:

Het medicijn in deze zalf of crème is tacrolimus (merknaam Protopic) of pimecrolimus (merknaam Elidel). Het medicijn remt de ontsteking op een andere manier dan de corticosteroïdzalf, vermindert de jeuk en vermindert de zwelling. Het is veilig om te gebruiken. De behandelaar van uw kind vertelt hoe vaak u moet smeren. Soms kan tacrolimus/pimecrolimus zalf een tintelend gevoel geven. Trekt dit niet binnen 2 weken weg, neem dan contact op met de behandelaar van uw kind.

<https://www.apotheek.nl/medicijnen/tacrolimus-op-de-huid-bij-kinderen/kindertekst>.

Deze medicijnen kunnen pijnlijk zijn bij kinderen wanneer het eczeem acuut is ontstaan en rood is. Deze medicijnen worden vooral gebruikt bij meer chronisch niet rood eczeem.

### ***Medicijnen (tablet, drank of injectie)***

Soms is het nodig om met medicijnen te behandelen in de vorm van een tablet, drank of injectie. Bijvoorbeeld als medicijnzalven onvoldoende effect hebben of als de huidaanandoening ernstig is. De behandelaar van uw kind vertelt u welk medicijn het beste is voor uw kind. De voor- en nadelen en bijwerkingen van het medicijn worden met u en uw kind besproken. Veel

## ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt [Ichthyosis]

medicijnen hebben ook invloed op de rest van het lichaam. Daarom noemen we het 'systemische' medicijnen. Er is dan bloedonderzoek nodig. Dit gebeurt voor het starten van het medicijn en tijdens het gebruik van het medicijn.

Voorbeelden van systemische medicijnen voor ichthyosis/EDD zijn:

1. Soms acitretine/isotretinoïne/alitretinoïne. Deze middelen remmen de groei van huidcellen af. Hierdoor vormen zich minder schilfers en wordt de huid dunner.
2. Heel soms biologicals, dat zijn nieuwe medicijnen die een of enkele stoffen in het lichaam onderdrukken; het kan moeilijk zijn vergoeding hiervoor krijgen. Ook blijkt dat de sommige biologicals bij sommige patiënten beter helpen dan bij andere patiënten. Het is nog onduidelijk waarom.

### ***Het effect van het hebben van een droge en schilferende huid op het zelfbeeld van de persoon met ichthyosis/EDD en de omgeving***

- Mensen met ichthyosis/EDD kunnen het zelf moeilijk hebben omdat zij er anders uitzien, schilferen en soms anders ruiken. Dit kan leiden tot een negatief zelfbeeld. Dit kan invloed hebben op het psychisch welzijn van de persoon met ichthyosis/EDD en op zijn naaste omgeving.
- Ook de reactie van de omgeving kan van invloed zijn op het welzijn van de persoon met ichthyosis/EDD.
- Een psycholoog in de buurt kan hierbij helpen. Zeg het in ieder geval tegen uw dermatoloog als u hier last van heeft.

### ***Oververhitting***

- In de zomer en in een warme omgeving en als de luchtvochtigheid hoog is kan oververhitting optreden.
- Gedurende de seizoenen met de verschillende weersomstandigheden in het jaar kan de droogheid van de huid wisselen. Het is goed dit te beseffen en indien gewenst hier rekening mee te houden. Bijvoorbeeld in de zomer en als het warm is en de luchtvochtigheid hoog is kan een zalf te vet zijn en tot oververhitting leiden. Het is dan raadzaam een minder vette basiszalf te gebruiken bijvoorbeeld koelzalf of vaseline-cetomacrolcrème.
- Hoe dit te herkennen en wat te doen. [https://huidhuis.nl/wp-content/uploads/2021/12/Ichthyosis\\_en\\_oververhitting\\_VVIN-1.pdf](https://huidhuis.nl/wp-content/uploads/2021/12/Ichthyosis_en_oververhitting_VVIN-1.pdf)

ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt  
[Ichthyosis]

## **6. Follow-up**

Hoe vaak u op controle komt hangt af van hoeveel klachten u of uw kind heeft.

Vlak na de geboorte vervolgen wij een kind wekelijks tot maandelijks en daarna wordt het minder vaak: eerst 4x per jaar, dan 2x per jaar.

Indien weinig klachten, dan iedere 1-2 jaar controle; bij klachten als dermatitis meestal enkele keren per jaar.

## **7. Multidisciplinair team Ichthyosis/EDD en overleggen**

Professor dr. Suzanne Pasmans, (kinder)dermatoloog, is hoofdbehandelaar bij de kinderen ichthyosis/EDD en bij mensen met het Netherton syndroom. dr. Heleen de Koning (kinder)dermatoloog, is haar vervanger en zal dit de komende jaren gaan overnemen. Bij de volwassenen is dit dr. Ruud Nellen. Dr. Jill de Wit (kinder)dermatoloog, is vervanger vanuit de dermatologie.

Afhankelijk van de problematiek en de ernst bij de patiënt met ichthyosis/EDD wordt het multidisciplinair team met vaste experts samengesteld. Dit speelt vooral bij de kinderen. Het team koppelt terug naar de hoofdbehandelaar altijd via het dossier van de patiënt en meestal ook mondeling of als de patiënt samen wordt gezien.

### **Multidisciplinair overleg en terugkoppeling**

Patiënten worden maandelijks besproken tijdens het multidisciplinaire overleg (MDO) genodermatosen van het Erasmus MC. Doel van dit overleg is het bepalen van passende diagnose, diagnostiek en behandeling.

Aan het MDO nemen deel:

- Klinisch geneticus dr. Danielle Bosch
- Geneticus dr. M. van Geel
- (Kinder)dermatoloog prof. dr. Suzanne Pasmans
- (Kinder)dermatoloog dr. Heleen de Koning
- Dermatoloog dr. Ruud Nellen
- Zo nodig: kinderarts erfelijke aangeboren afwijkingen drs. Margreth van der Lugt

De bevindingen worden vastgelegd in het elektronisch patiëntendossier (EPD) en teruggekoppeld aan de patiënt en/of ouders via een telefonische afspraak, digitale consultatie of polibezoek.

### **Bespreking complexe casuïstiek (EAA-team)**

Meer complexe problematiek wordt aanvullend besproken binnen het EAA-team (Erfelijke Aangeboren Afwijkingen).

Hoofdbehandelaar binnen dit team is:

ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt  
[Ichthyosis]

- Drs. Margreth van der Lugt (vervanger: drs. Barbera Sibbles)

Indien nodig wordt samengewerkt met andere subspecialismen met vaste aanspreekpunten:

- Kinderneuroloog: drs. Suzanna Koudijs
- Oogarts: dr. Angela Arends-Tjiam
- KNO-arts: dr. Bas Pullens, dr. Laura Veder
- Plastisch chirurg: dr. Christianne van Nieuwenhoven
- Orthopeed: dr. Gert Bessems
- Neonatoloog: dr. Sinno Simons, dr. Andre Kroon
- Internist syndromale aandoeningen: dr. Laura de Graaf
- Kinderpsycholoog: drs. Anne Zirar
- Kinderarts-immunoloog-infectioloog: dr. Clementine Vermont
- Klinisch immunoloog: dr. Virgil Dalm
- Kinderallergoloog: drs. Laura Sonneveld
- Allergoloog: drs. Maurits van Maaren

Ook van deze besprekingen wordt verslag gedaan in het EPD. De uitkomsten worden vervolgens teruggekoppeld aan de patiënt en/of ouders via een polibezoek, telefonisch contact of een digitaal consult.

## **8. Samenwerking**

Onze visie in de zorg is vragen van kinderen en hun ouders te beantwoorden zodat we met de antwoorden weer stappen voorwaarts kunnen zetten in het verbeteren van de zorg van die persoon en/of alle mensen met die/een zeldzame huidaandoening. Vanaf het begin proberen we de patienten of de patientvertegenwoordigers hier actief bij te betrekken. Om deze vragen te beantwoorden is ook geregeld wetenschappelijk onderzoek nodig. Dan zetten we rondom deze vraagstellingen onderzoeksteams op waar een patientvertegenwoordiger onderdeel van uitmaakt. Deze manier van werken is tot nu toe succesvol gebleken. Tot nu toe hebben we hierin samengewerkt met de onderzoekers in het Erasmus MC en in de andere academische centra, met name met het Maastricht UMC. Daarnaast werken we samen met veel onderzoekers uit de ERN-Skin.

### ***Regionaal/Nationaal/Internationaal:***

Voor de collega's in de regio en nationaal hebben we zoveel mogelijk informatie openbaar toegankelijk gemaakt op [www. Huidhuis.nl](http://www.Huidhuis.nl). Hier staat zowel voor patiënten als voor professionals wat een aandoening inhoudt en wat ze zelf kunnen doen en wanneer contact op te nemen met een professional in de buurt of met het expertisecentrum. Wanneer er een ernstige patiënt is nemen collegae vanuit de jeugdgezondheidszorg, huisartsen, dermatologen, kinderartsen uit de tweede en derde lijn contact met ons expertisecentrum op dat 24/7 bereikbaar is via de dienstdoende dermatoloog die ook altijd weer contact op kan nemen met de trekkers binnen het expertisecentrum. Vervolgens wordt samen beoordeeld of er sprake van spoed is en of de patiënt dermatologisch dan wel pediatrisch stabiel is. Afhankelijk daarvan worden adviezen geven of mee behandeld wordt op afstand of de patiënt indien nodig 24/7 in het expertisecentrum gezien wordt of ingepland op een ander moment. Als de patiënt elders blijft wordt meestal verwezen naar de protocollen op [Huidhuis.nl](http://www.Huidhuis.nl) zodat de externe behandelaar meteen goede informatie heeft en weet wat hij met de patiënt kan bespreken en hoe. De afgelopen jaren is gebleken dat we op deze manier goede zorg kunnen geven en meteen collegae elders bed-side teaching geven.

### ***Nationaal***

Sinds 2003 maken we onderdeel uit van het Nationale Werkgroep Genodermatosen waar Pasmans secretaris van was vanaf 2003. Momenteel is deze werkgroep gekoppeld aan de door Pasmans in 2009 opgericht Nationale werkgroep /Domeingroep Kinderdermatologie van de Nederlandse Vereniging Dermatologie en Venereologie en heet nu de Werkgroep

ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt  
[Ichthyosis]

Kinderdermatologie en Genodermatosen. Inmiddels wordt dit geleid door andere (kinder)dermatologen.

Nationaal wordt ook al jaren samengewerkt met de groepen in het MUMC (Maastricht) en het UMCG (Groningen). De kracht van het UMCG ligt bij de blaaraandoeningen waarvoor zij ook expertisecentrum zijn. Daarnaast zien zij ook regionaal patiënten met ichthyosis/EDD. Het UMCG is sterk in de diagnostiek van de blaaraandoeningen en enkele andere genodermatosen.

Ook werken al vele jaren samen met de groep in het MUMC. Zij zijn diagnostisch sterk in de genodermatosen. Veel van onze diagnostiek wordt in het MUMC gedaan (overige diagnostiek ichthyosis/EDD Erasmus MC, UMCG). De lab geneticus van het MUMC sluit ook eenmaal per maand aan bij ons genodermatosen MDO in het Erasmus MC. Ook met de rest van het team van het MUMC werken we samen binnen de zorg en het onderzoek. We proberen elkaar te versterken en elkaars expertise te respecteren. Voor het Erasmus MC ligt de expertise met name in de diagnostiek van de neonatale erythrodermie/collodion en de complexe en specifieke zorg voor de neonat en het opgroeiende kind/ jongere/ adolescent. Bij het MUMC binnen de diagnostiek breed voor de genodermatosen en de zorg voor de volwassenen.

Voor de neonatale erythrodermie waarmee veel patiënten met EDD worden geboren, heeft Pasmans langer geleden nieuwe diagnostiek opgezet voor neonatale erythrodermie in het UMC Utrecht. Dit is nu overgegaan naar het Erasmus MC.

### ***Internationaal***

Internationaal zijn we aangesloten als expertisecentrum bij de ERN-Skin waar we ook onderdeel uitmaken van de executive board. De European Reference Networks zijn een initiatief van de Europese Unie door mensen met een zeldzame aandoeningen in geheel Europa betere (toegang tot) zorg te geven door de zorg, management, onderwijs en onderzoek beter te organiseren voor mensen. We proberen als expertisecentrum hier enerzijds actief aan bij te dragen samen met de patiëntenvereniging Ichthyosis netwerken (<https://ichthyosisnetwerken.nl>) en de Europese patiëntenvereniging Global Skin (<https://globalskin.org>) voorstellen voor verbetering aan te dragen en door onderwijs te ontwikkelen en onderzoek of te initiëren of eraan bij te dragen.

Internationaal hebben een patiëntvertegenwoordiger van het Nederlandse Netherton cohort en Pasmans voor mensen met het Netherton syndroom/*Spink5*-sEDD het <https://nethertonnetwork.com> voor mensen met het syndroom van Netherton en de betrokken professionals. Sinds enkele jaren zit prof.A. Hovnanian ook in het bestuur. Hiermee proberen we de betrokkenen tot steun te zijn enerzijds door internationaal sociale digitale bijeenkomsten te organiseren en anderszijds inhoudelijke bijeenkomsten (digitaal meestal of hybride).

ECZA erkenning 2026 Zorgpad voor patiënt  
[Ichthyosis]

### ***Vereniging voor Ichthyosis Netwerken***

Dit is de patiëntenvereniging voor patiënten met ichthyosis/EDD/EDD. Zij kunnen u informatie geven en in contact brengen met andere patiënten met ichthyosis/EDD en ouders. Verder geven ze praktische tips, hebben ze goede praktische informatie en organiseren ze evenementen, zoals de jaarlijkse Ichthyosis/EDD Netwerkdag. Contact met andere mensen met dezelfde zeldzame aandoening is vaak heel betekenisvol door de herkenning dat uw kind/u niet de enige bent en doordat u ervaringen kunt delen en elkaar adviezen kunt geven hoe u met uw huid omgaat. Ook bieden zij buddy's aan voor jonger ouders van een pasgeboren.

Zie ook: <https://ichthyosisnetwerken.nl/>

Als expertisecentrum hebben we geregeld contact met de patiëntenvereniging en proberen we de zorg voor mensen met ichthyosis/EDD te verbeteren zoals door het geven van goede informatie. Ook proberen we samen meer aandacht te vragen voor de problemen waar mensen met ichthyosis/EDD tegenaan lopen en de problemen die zij tegenkomen bij de vergoedingen. Daarnaast zijn patientvertegenwoordigers van Ichthyosis Netwerken betrokken bij ons wetenschappelijk onderzoek.

### ***Syndroom van Netherton/Spink5-sEDD***

Vanwege de specifieke problematiek en de zeldzaamheid is voor mensen met het syndroom van Netherton/Spink5-sEDD (ORPHA:634) en de betrokken professionals het International Netherton Network (<https://nethertonnetwork.com/>) opgericht door een vertegenwoordiging van de mensen met het Netherton syndroom (en hun familie) in Nederland en Pasmans. De afgelopen jaren is prof. dr. Alain Hovnanian ook onderdeel van het bestuur geworden. Hierbinnen worden ook patiënten besproken door de professionals onderling.

## **9. De overdracht van zorg voor kinderen naar volwassenen (Transitiezorg)**

Bij kinderen die vanaf de geboorte zorg krijgen, zijn aanvankelijk de ouders het aanspreekpunt. Zodra het mogelijk is worden de kinderen zelf zoveel mogelijk betrokken binnen de zorg en waar mogelijk zoveel mogelijk met het kind/adolescent gecommuniceerd tijdens het consult. Doel is dat zij goed geïnformeerd zijn over hun aandoening en begrijpen waarom, wat en hoe behandeld wordt en dat zij weten wanneer contact op te nemen met een betrokken professional dicht bij de woonomgeving van de patiënt of met het expertisecentrum. De kinderen/jongeren worden zelf geïnstrueerd en gemotiveerd om de behandeling zelf uit te voeren. Tegen de tijd dat de jongeren 16-18 jaar oud zijn kunnen zij zelfstandig met hun aandoening omgaan. Soms is dit deels haalbaar. Als voorbereiding op de transitie naar de volwassen zorg wordt de patiënt besproken op het MDO genodermatosen. Vervolgens wordt de patiënt samen gezien met dermatoloog dr. R. Nellen (poli genodermatosen volwassenen, monodisciplinair) Patiënten met Netherton syndroom en peeling skin blijven onder behandeling bij professor Suzanne Pasmans/ dr. Heleen de Koning vanwege de ernst van de aandoening en de specifieke problematiek.

## **10. Bereikbaarheid**

U kunt bij spoed 24/7 contact opnemen met de dienstdoende dermatoloog via het algemeen Erasmus nummer: 010-7040704.

Indien geen spoed kunt u tijdens kantooruren (08.00-16.30) contact opnemen met de Polikliniek Kinderdermatologie van het Erasmus MC: 010-7037380 of via [bo.skz@erasmusmc.nl](mailto:bo.skz@erasmusmc.nl) (voor kinderen) of via [afspraak.derma@erasmusmc.nl](mailto:afspraak.derma@erasmusmc.nl) (voor volwassenen).

## 11. Relevantie websites

<https://ichthyosisnetwerken.nl/>

<https://globalskin.org>

<https://huidhuis.nl/aandoeningen/?s=ichthyosis>

<https://huidhuis.nl/wp-content/uploads/2021/12/Patienteninformatie-ichthyosis-250111-4.pdf>

<https://huidhuis.nl/wp-content/uploads/2021/12/Ichthyosis en oververhitting VVIN-1.pdf>

<https://nethertonnetwork.com/>

<https://erfelijkheid.nl/zoeken?query=ichthyosis>